

TAMIZAJE METABOLICO

Consiste en diagnosticar y tratar oportunamente varias anomalías metabólicas en el recién nacido a través de una prueba que es aplicada de forma rápida

Hiperplasia Suprarrenal (Discapacidad intelectual y muerte precoz)

Hipotiroidismo (Discapacidad intelectual)

Galactosemia (Discapacidad intelectual y muerte precoz)

Fenilcetonuria (Discapacidad intelectual)

Si las enfermedades son diagnosticadas y tratadas durante el primer mes de vida se evita lesiones neurológicas irreversibles.

TAMIZAJE METABOLICO

DOCUMENTOS:

Parte diario de TAMEM
Consentimiento informado
Libreta Integral de Salud Niño/Niña
Tarjeta de Identificación del Recién Nacido.
Ficha de Recolección de Datos (Papel Filtro).
Formulario 016/ Atención inmediata al recién nacido
Formulario 005/ Evolución
Formulario 053/ Ficha de valoración médica

MATERIALES:

Kit de tamizaje:
Cartilla (papel filtro)
Lanceta
Alcohol pad al 70%
Guantes de manejo

RESPONSABLES:

Personal de enfermería encargado del programa TAMEN

RESPONSABLES:

Personal de enfermería encargado del programa TAMEN

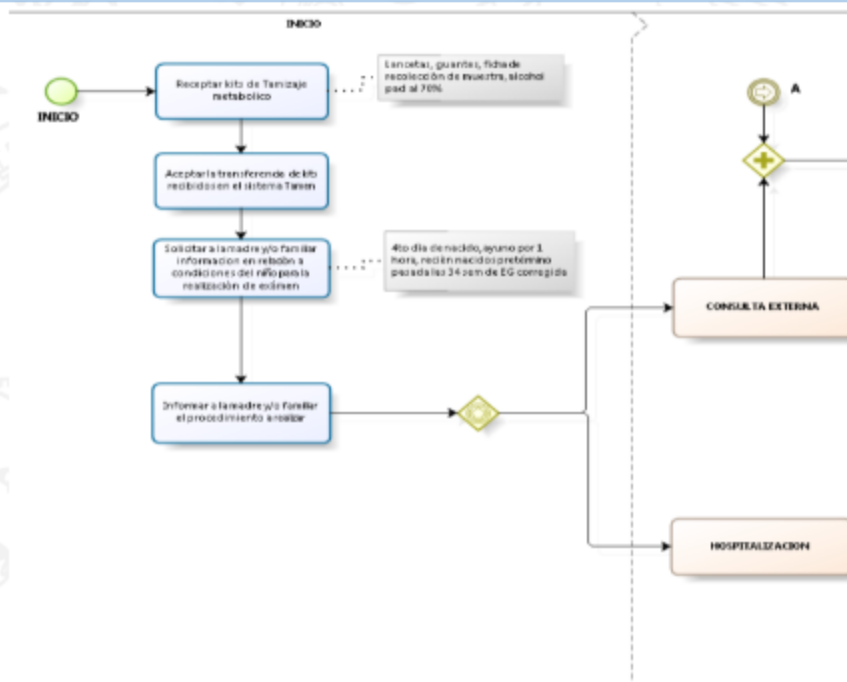
TAMIZAJE METABOLICO

La edad ideal de toma de muestras es entre los **4 a 28 días de vida**. Si bien el hipotiroidismo congénito puede estudiarse incluso en sangre de cordón del recién nacido, para descartar la Fenilcetonuria y Galactosemia se precisa que el niño o niña haya sido alimentado por lo menos dos a tres veces, como mínimo.

ENFERMEDAD	OBJETIVO
Hipotiroidismo Congénito	Prevención de Discapacidad intelectual
Fenilcetonuria	Prevención de Discapacidad intelectual
Galactosemia	Prevención de Discapacidad intelectual muerte precoz
Hiperplasia suprarrenal congénita	Prevención de muerte precoz por crisis suprarrenal y de la Asignación incorrecta de sexo

TAMIZAJE METABOLICO

Procedimiento



TAMIZAJE METABOLICO

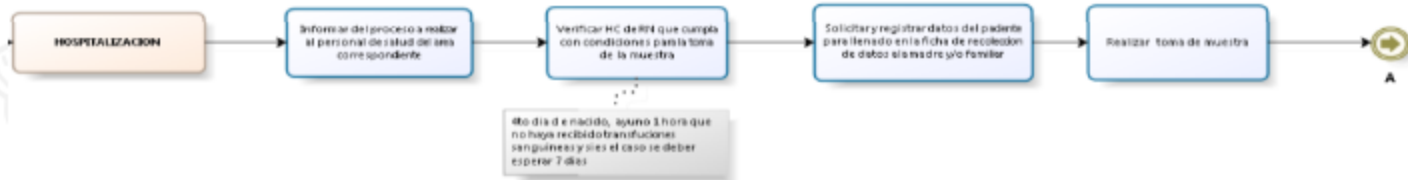
Procedimiento

PROCEDIMIENTO



TAMIZAJE METABOLICO

Procedimiento



TAMIZAJE METABOLICO

Hipotiroidismo Congénito

Es la principal causa de **hipofunción tiroidea**, detectable en forma precoz e indudablemente tratable. Se presenta como resultado de alteración o ausencia de la glándula tiroides con consecuente disminución de la actividad biológica de las hormonas tiroides.

Si las enfermedades son diagnosticadas y tratadas durante el primer mes de vida se evita lesiones neurológicas irreversibles.

TAMIZAJE METABOLICO

Hipotiroidismo Congénito

Valores de referencia: Un valor de TSH >20 mU/L es indicativo de hipotiroidismo congénito y requiere confirmación diagnóstica. Si el valor está entre 10-20 mU/L, se debe repetir el tamizaje y realizar una evaluación clínica.

Confirmación Diagnóstica: La confirmación del diagnóstico incluye la medición de TSH y T4 libre en suero. Valores elevados de TSH y bajos de T4 libre confirman el diagnóstico de hipotiroidismo congénito.

TAMIZAJE METABOLICO

Hipotiroidismo Congénito

Tratamiento

Iniciación del Tratamiento: El tratamiento debe iniciarse lo antes posible, idealmente dentro de los primeros 14 días de vida para prevenir el daño neurológico irreversible.

Fármaco Utilizado: Levotiroxina sódica es el tratamiento de elección. La dosis inicial recomendada es de 10-15 $\mu\text{g/kg/día}$, ajustada en función de los niveles de TSH y T4 libre. La administración es oral y debe ser continua y sin interrupciones.

Monitoreo del Tratamiento: Se debe realizar un seguimiento estrecho con mediciones de TSH y T4 libre a las 2 y 4 semanas de iniciado el tratamiento, y posteriormente cada 1-2 meses durante el primer año de vida. A partir del segundo año, el control puede ser cada 3-4 meses. El objetivo es mantener los niveles de T4 libre en el rango alto-normal y la TSH dentro de los valores normales.

TAMIZAJE METABOLICO

FENILCETONURIA

Es un trastorno del metabolismo; el cuerpo no metaboliza adecuadamente un aminoácido, la fenilalanina, por la deficiencia o ausencia de una enzima llamada fenilalanina hidroxilasa.

Las personas que nacen careciendo de la enzima fenil alanín hidroxilasa (las enzimas permiten activar en el cuerpo determinadas reacciones químicas) que reside en el hígado, no pueden sintetizar la fenilalanina proveniente de los alimentos y esta comienza a acumularse excesivamente en el organismo.

Se trata de una enfermedad de transmisión genética que se caracteriza por afectar determinados componentes químicos del organismo cuya consecuencia pueden ser incapacidades intelectuales.

TAMIZAJE METABOLICO

FENILCETONURIA

Valores de referencia: Un valor de fenilalanina >2 mg/dL ($120 \mu\text{mol/L}$) es sospechoso y requiere confirmación diagnóstica. Valores superiores a 20 mg/dL ($1200 \mu\text{mol/L}$) son altamente indicativos de fenilcetonuria.

Confirmación Diagnóstica: La confirmación se realiza mediante la medición cuantitativa de fenilalanina en suero. Además, puede utilizarse la prueba de tolerancia a la fenilalanina. Se debe realizar un análisis enzimático o genético para determinar el tipo específico de fenilcetonuria.

TAMIZAJE METABOLICO

FENILCETONURIA

Objetivo del Tratamiento: El objetivo principal es mantener los niveles de fenilalanina en sangre dentro de un rango seguro para prevenir el daño cerebral y el desarrollo de discapacidad intelectual.

Tratamiento Nutricional:

Dieta Baja en Fenilalanina: Los pacientes deben seguir una dieta estricta baja en fenilalanina, evitando alimentos ricos en proteínas como carne, pescado, huevos, leche, frutos secos, y ciertos vegetales.

Fórmulas Especializadas: Se deben utilizar fórmulas alimenticias especiales que proporcionen todos los nutrientes esenciales, excepto la fenilalanina.

Monitoreo Nutricional: Es fundamental el monitoreo constante de los niveles de fenilalanina en sangre, especialmente en los primeros años de vida. Se recomienda realizar controles mensuales en el primer año, cada 3 meses hasta los 12 años, y luego cada 6 meses.

TAMIZAJE METABOLICO

GALACTOSEMIA

La galactosemia, significa "galactosa en la sangre", es una enfermedad hereditaria poco común. Las personas con galactosemia tienen problemas para digerir un tipo de azúcar llamado galactosa de los alimentos que consumen. Debido a que no pueden procesar la galactosa adecuadamente, se acumula en su sangre. La galactosa se encuentra en la leche y en todos los alimentos lácteos



TAMIZAJE METABOLICO

GALACTOSEMIA

Valores de referencia: Niveles bajos o indetectables de la actividad de la enzima GALT son indicativos de galactosemia clásica. Elevados niveles de galactosa-1-fosfato también sugieren galactosemia y requieren confirmación diagnóstica.

Confirmación Diagnóstica: La confirmación se realiza mediante pruebas enzimáticas para medir la actividad de GALT en glóbulos rojos. En casos sospechosos, se puede realizar un análisis genético para identificar mutaciones en el gen GALT.

Es esencial diferenciar entre galactosemia clásica y otras variantes, como la deficiencia parcial de GALT (galactosemia Duarte), que pueden tener diferentes implicaciones clínicas y de manejo.

TAMIZAJE METABOLICO

GALACTOCEMIA

Objetivo del Tratamiento: El tratamiento tiene como objetivo evitar la acumulación de galactosa en el organismo para prevenir complicaciones graves, incluyendo daño hepático, renal, neurológico, y ocular.

Tratamiento Nutricional:

Eliminación de Galactosa en la Dieta: La intervención principal es la eliminación completa de la galactosa de la dieta, lo que implica evitar todos los productos lácteos y sus derivados, así como otros alimentos que contienen galactosa o lactosa.

Fórmulas Especializadas: Los recién nacidos diagnosticados con galactosemia deben ser alimentados con fórmulas especiales que no contengan lactosa ni galactosa.

Monitoreo Regular: Es crucial el monitoreo de los niveles de galactosa-1-fosfato en sangre para asegurar que la dieta esté siendo efectiva y para ajustar el manejo dietético según sea necesario.

TAMIZAJE METABOLICO

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

Grupo de trastornos hereditarios de las glándulas suprarrenales. Las personas con esta afección médica no producen suficiente cantidad de las hormonas cortisol y aldosterona, pero sí producen demasiados andrógenos.

Síntomas en niñas

- Genitales ambiguos
- Aparición temprana de vello púbico y axilar
- Crecimiento excesivo de vello
- Voz grave
- Períodos menstruales anormales
- Ausencia de la menstruación

Síntomas en niños

- Genitales ambiguos
- Musculatura bien desarrollada
- Desarrollo precoz de características masculinas
- Pene agrandado
- Testículos pequeños
- Aparición temprana de vello púbico y axilar

TAMIZAJE METABOLICO

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

El tamizaje neonatal se realiza mediante la medición de los niveles de 17-hidroxiprogesterona (17-OHP) en una muestra de sangre obtenida del talón del recién nacido, generalmente entre las 48 y 72 horas de vida. Niveles elevados de 17-OHP sugieren HSC y requieren confirmación diagnóstica mediante pruebas adicionales.

Confirmación Diagnóstica: Pruebas Hormonales: Se confirma el diagnóstico midiendo niveles de 17-OHP en sangre junto con otros esteroides suprarrenales. La prueba de estimulación con ACTH puede ser útil para evaluar la respuesta adrenal.

Análisis Genético: Se puede realizar para identificar mutaciones en el gen CYP21A2, que codifica la enzima 21-hidroxilasa, y confirmar el subtipo de HSC.

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

Forma Clásica: Incluye la forma virilizante simple y la forma con pérdida de sal. Es la forma más grave y de presentación temprana.

Forma No Clásica: Presenta síntomas más leves y aparece en la infancia o la adolescencia.

Tratamiento de la Forma Clásica:

- **Hidrocortisona:** Es el tratamiento estándar para reemplazar el cortisol insuficiente. Se administra en dosis divididas a lo largo del día para imitar el ritmo circadiano natural.
- **Fludrocortisona:** Se utiliza para reemplazar la aldosterona en casos de HSC con pérdida de sal, y se ajusta según los niveles de electrolitos y la presión arterial.
- **Suplementación de Sodio:** Es particularmente importante en los lactantes con la forma con pérdida de sal para prevenir la deshidratación y las crisis adrenalinas.

Manejo de Crisis Adrenal:

Crisis Adrenal Aguda: Se trata como una emergencia médica con la administración intravenosa de hidrocortisona, fluidos intravenosos, y corrección de electrolitos. Se requiere un manejo intensivo hasta la estabilización del paciente.

TAMIZAJE METABOLICO

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

Tratamiento de la Forma No Clásica:

- Tratamiento Hormonal: Puede no ser necesario en todos los casos, pero cuando se prescribe, la hidro cortisona en dosis bajas es el tratamiento de elección para controlar los síntomas de hiperandrogenismo y prevenir la progresión de la enfermedad.



TAMIZAJE METABOLICO

FIBROSIS QUISTICA

Fibrosis Quística no siempre está incluida en todos los programas de tamizaje neonatal, pero en algunos países o regiones, se realiza mediante la medición de tripsina inmunorreactiva (IRT) o mediante pruebas de ADN para detectar mutaciones en el gen CFTR.



TAMIZAJE AUDITIVO

El tamizaje neonatal auditivo es un procedimiento diseñado para detectar de manera temprana cualquier tipo de pérdida auditiva en recién nacidos. Este tipo de tamizaje es crucial porque los problemas auditivos pueden afectar el desarrollo del lenguaje y las habilidades cognitivas si no se detectan y tratan a tiempo.

El tamizaje neonatal auditivo en Ecuador generalmente se realiza utilizando dos métodos principales:

Emisiones Otoacústicas Evocadas (EOAE): Este método mide las respuestas generadas por las células ciliadas del oído interno (cóclea) en respuesta a un estímulo sonoro. Se coloca una pequeña sonda en el oído del bebé que emite un sonido, y el equipo mide la respuesta del oído.

Potenciales Evocados Auditivos de Tallo Cerebral (PEATC): Esta prueba evalúa la actividad eléctrica en el nervio auditivo y las vías del tallo cerebral en respuesta a un estímulo sonoro. Se colocan electrodos en la cabeza del bebé y se mide la actividad mientras se reproduce un sonido suave.

TAMIZAJE AUDITIVO

¿Cuál es el principal objetivo del tamizaje metabólico neonatal?

Respuestas

- a) Detectar enfermedades infecciosas en los recién nacidos
- b) Identificar trastornos metabólicos congénitos de manera temprana
- c) Medir el crecimiento y desarrollo físico del recién nacido
- d) Evaluar la función pulmonar en los recién nacidos



TAMIZAJE AUDITIVO

¿Cuál es el principal objetivo del tamizaje metabólico neonatal?

Respuestas

- a) Detectar enfermedades infecciosas en los recién nacidos
- b) Identificar trastornos metabólicos congénitos de manera temprana**
- c) Medir el crecimiento y desarrollo físico del recién nacido
- d) Evaluar la función pulmonar en los recién nacidos



TAMIZAJE AUDITIVO

¿Cuál de las siguientes enfermedades NO es detectada por el tamizaje metabólico neonatal en Ecuador?

Respuestas

- a) Hipotiroidismo congénito
- b) Fenilcetonuria
- c) Fibrosis Quística
- d) Galactosemia

TAMIZAJE AUDITIVO

¿Cuál de las siguientes enfermedades NO es detectada por el tamizaje metabólico neonatal en Ecuador?

Respuestas

- a) Hipotiroidismo congénito
- b) Fenilcetonuria
- c) Fibrosis Quística**
- d) Galactosemia

TAMIZAJE AUDITIVO

¿Qué método se utiliza para recoger la muestra para el tamizaje metabólico neonatal?

Respuestas

- a) Muestra de saliva
- b) Muestra de orina
- c) Punción en el talón para obtener una muestra de sangre
- d) Punción venosa en el brazo

TAMIZAJE AUDITIVO

¿Qué método se utiliza para recoger la muestra para el tamizaje metabólico neonatal?

Respuestas

a) Muestra de saliva

b) Muestra de orina

c) Punción en el talón para obtener una muestra de sangre

d) Punción venosa en el brazo

TAMIZAJE AUDITIVO

¿Cuál de las siguientes condiciones es una razón para realizar un tamizaje metabólico neonatal adicional?

Respuestas

- a) Recién nacido prematuro
- b) Recién nacido con bajo peso al nacer
- c) Recién nacido con antecedentes familiares de trastornos metabólicos
- d) Todas las anteriores
- e) A y B son correctas

TAMIZAJE AUDITIVO

¿Cuál de las siguientes condiciones es una razón para realizar un tamizaje metabólico neonatal adicional?

Respuestas

- a) Recién nacido prematuro
- b) Recién nacido con bajo peso al nacer
- c) Recién nacido con antecedentes familiares de trastornos metabólicos
- d) Todas las anteriores**
- e) A y B son correctas

TAMIZAJE AUDITIVO

Mujer de 38 años, con vida sexual activa desde los 18 años, acude a consulta preocupada por sangrado vaginal intermitente fuera de su ciclo menstrual. No ha realizado un Papanicolaou en los últimos 5 años. El examen pélvico revela una lesión visible en el cuello uterino. Pregunta: ¿Cuál es el siguiente paso más adecuado en el manejo de esta paciente?

- a) Realizar una colposcopia con biopsia dirigida
- b) Iniciar tratamiento con antibióticos y realizar un Papanicolaou
- c) Programar una histerectomía
- d) Solicitar una ecografía transvaginal

TAMIZAJE AUDITIVO

Mujer de 38 años, con vida sexual activa desde los 18 años, acude a consulta preocupada por sangrado vaginal intermitente fuera de su ciclo menstrual. No ha realizado un Papanicolaou en los últimos 5 años. El examen pélvico revela una lesión visible en el cuello uterino. Pregunta: ¿Cuál es el siguiente paso más adecuado en el manejo de esta paciente?

- a) Realizar una colposcopia con biopsia dirigida**
- b) Iniciar tratamiento con antibióticos y realizar un Papanicolaou
- c) Programar una histerectomía
- d) Solicitar una ecografía transvaginal

TAMIZAJE AUDITIVO

Mujer de 30 años, acude para su control ginecológico. Refirió que el Papanicolaou del año anterior mostró células escamosas atípicas de significado indeterminado (ASC-US), y no ha realizado seguimiento desde entonces. No presenta síntomas actuales. Pregunta: ¿Cuál es la recomendación más apropiada en este caso?

- a) Realizar un nuevo Papanicolaou inmediatamente
- b) Realizar una prueba de detección de VPH de alto riesgo
- c) Programar una biopsia de cuello uterino
- d) Iniciar tratamiento con crioterapia

TAMIZAJE AUDITIVO

Mujer de 30 años, acude para su control ginecológico. Refirió que el Papanicolaou del año anterior mostró células escamosas atípicas de significado indeterminado (ASC-US), y no ha realizado seguimiento desde entonces. No presenta síntomas actuales. Pregunta: ¿Cuál es la recomendación más apropiada en este caso?

- a) Realizar un nuevo Papanicolaou inmediatamente
- b) Realizar una prueba de detección de VPH de alto riesgo**
- c) Programar una biopsia de cuello uterino
- d) Iniciar tratamiento con crioterapia

TAMIZAJE AUDITIVO

Luisa, una mujer de 55 años, acude a consulta preocupada por el riesgo de cáncer de mama debido a sus antecedentes familiares (madre y hermana con cáncer de mama). Actualmente, no presenta síntomas y ha realizado autoexámenes mamarios regulares sin encontrar anomalías. Pregunta: ¿Cuál es la mejor recomendación para la detección temprana en esta paciente?

- a) Esperar a presentar síntomas antes de realizar estudios
- b) Realizar una mamografía anual
- c) Iniciar estudios de resonancia magnética anualmente
- d) Realizar una biopsia profiláctica

TAMIZAJE AUDITIVO

Dextrosa 6% en 1000 mL

- a) Dx 5% 200 ml; Dx 10% 800ml
- b) Dx 5% 800 ml; Dx 10% 200 ml
- c) Dx 5% 600 ml ; Dx 10% 400 mL
- d) Realizar una biopsia profiláctica



TAMIZAJE AUDITIVO

Luisa, una mujer de 55 años, acude a consulta preocupada por el riesgo de cáncer de mama debido a sus antecedentes familiares (madre y hermana con cáncer de mama). Actualmente, no presenta síntomas y ha realizado autoexámenes mamarios regulares sin encontrar anomalías. Pregunta: ¿Cuál es la mejor recomendación para la detección temprana en esta paciente?

a) Esperar a presentar síntomas antes de realizar estudios

b) Realizar una mamografía anual

c) Iniciar estudios de resonancia magnética anualmente

d) Realizar una biopsia profiláctica

S- CRISTALOIDES SEGÚN LA OSMOLARIDAD

HIPO TÓNICAS

Solución con menor concentración con respecto al plasma

Menor Concentración
que Dextrosa 5%
S Salina 0.9%

IZOTÓNICAS

Soluciones con concentración de solutos de plasma. similar al - 295mOsm/L (285

- Dextrosa 5%
- S. Salina 0.9 %
- Lactato de Ringer

HIPERTÓNICAS

Solución con mayor concentración de solutos en relación al plasma

Mayor Concentración
que Dextrosa 5% y
10%
S Salina 0.9%

ADMINISTRACION DE MEDICAMENTOS

- Formula cálculo goteo
- Fórmula calculo volumen
- Formula calculo de tiempo

FORMULA DE VOLUMEN



$$V = G \times 3 \times T$$

de **GOTEO** Formula de GOTEO
PARA SOLUCIONES PARENTERALES

$$\text{GOTEO POR MINUTO} = \frac{V}{3 \times T}$$

V = Volumen en mililitros.
3 = Constante.
T = Tiempo en horas.

Gotas por minuto = $\frac{\text{Volumen total de infusión (en mL)}}{3 \times \text{Tiempo total de infusión (en horas)}}$

Formulas para calcular el TIEMPO de GOTEO

PARA SOLUCIONES PARENTERALES

Opción 1

$$\text{Tiempo (horas)} = \frac{\text{Volumen total (mL)}}{\text{Goteo} \times 3}$$

Opción 2

$$\text{Tiempo (horas)} = \frac{\text{Volumen total (mL)} \times \text{factor goteo}}{\text{Gotas por minuto} \times 60 \text{ minutos}}$$

Opción 3

$$\text{Tiempo (minutos)} = \frac{\text{Volumen total (mL)} \times \text{factor goteo}}{\text{Gotas por minuto}}$$

TAMIZAJE AUDITIVO

Clindamicina 800 mg -- 600 mg/4ml

$$\text{Dosis} = \frac{800 \text{ mg} \times 4 \text{ mL} (2)}{600 \text{ mg} (2)}$$

2

4

$$\text{Dosis} = \frac{800 \text{ mg} \times 8 \text{ mL}}{1200 \text{ mg}}$$

6

$$- \quad 3 = 5,3333333 - 16/3 \text{ mL} = 5,3 \text{ mL}$$